

# Audiência Pública

## Estágio atual de implementação do Programa Nacional da Triagem Neonatal

*Talassemias em foco*



Eduardo Maércio Fróes - Presidente

# Declaração de conflito de interesse

Declaro não ter nenhum conflito de interesse  
nesta apresentação e que estou Presidente da  
Associação Brasileira de Talassemia, além de  
estar Conselheiro Nacional de Saúde, pelo  
segmento dos usuários.



# ABRASTA – Associação Brasileira de Talassemia

Fundada em 6 de agosto de 1982, por um grupo de pais de pessoas com talassemia, somos uma entidade benéfica, sem fins lucrativos e membro da Federação Internacional de Talassemia (TIF).

Trabalhamos para que as pessoas com talassemia tenham acesso ao tratamento de qualidade, em tempo oportuno, qualidade de vida e que seus direitos sejam assegurados em toda trilha de cuidado.



## Eixos de Atuação



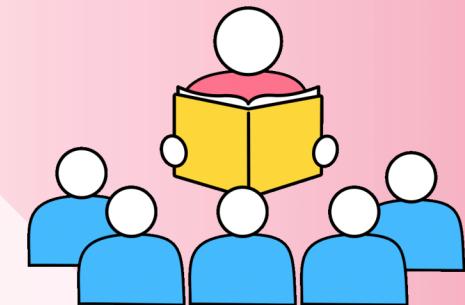
Apoio ao Paciente



Pesquisa



Advocacy e Políticas Públicas



Educação e Informação

## Espaços de Controle Social



Grupo de Assessoramento Estratégico da Coordenação-Geral do Sistema Nacional de Transplantes



Conselho Nacional  
de Saúde

**GANS** Agência Nacional de Saúde Suplementar

# As principais dificuldades

- Barreiras para o diagnóstico - Triagem Neonatal;
- Falta de sangue para transfundir, especialmente os com fenótipos raros - manejo transfusional;
- Falta de acesso a exames de imagem, como a ressonância magnética T2\* (cardíaca e abdominal) e outros exames essenciais;
- Dificuldade de acesso às novas terapias e à terapia quelante combinada;
- Rede de profissionais da saúde pouco qualificada para o atendimento de pacientes com talassemia e desconhecimento sobre a doença;



# As principais dificuldades

- Falta de coordenação e integralidade do cuidado - equipe multidisciplinar e às especialidades médicas;
- Dificuldade de acesso à bomba de infusão de desferroxamina no Brasil;
- Dificuldades socioeconômicas e psicossociais das pessoas a doença e seus familiares;
- Dificuldades de acesso ao serviço de transporte sanitário;
- Acesso à alimentação nos Hemocentros ou na rede municipal de assistência social;

São Paulo, 16 de agosto de 2023

Ofício PP nº 113/2023

Ao Excelentíssimo Senhor  
Senador Paulo Renato Paim  
Senado Federal

Assunto: Solicitação de Audiência Pública acerca da atenção a talassemia no Brasil

A **ABRSTA – Associação Brasileira de Talassemia** é uma entidade sem fins lucrativos, instituída em 1982, com o objetivo de apoiar, incentivar, desenvolver e promover a assistência social, a saúde e a proteção às pessoas com talassemia, suas famílias e cuidadores, na defesa e garantia de seus direitos e na igualdade no acesso ao atendimento e tratamento, sem discriminação de qualquer natureza em todo território nacional.

A Talassemia é uma doença hematológica rara e hereditária, ou seja, herdada dos pais, que faz parte de um grupo de doenças da hemoglobina, chamadas de hemoglobinopatias, assim como outras anemias congênitas, como a anemia falciforme. A patologia é classificada em três grupos básicos: talassemia menor (ou trago talassemico), talassemia maior e talassemia intermediária. A talassemia maior é a forma mais grave da doença.

No mundo, aproximadamente 200 mil pessoas que recebem tratamento regularmente estão registradas pela Federação Internacional de Talassemia. Segundo dados do Ministério da Saúde, existem 1000 pessoas no Brasil convivendo com as formas graves da doença.

Neste ato, representada por seu Presidente, Senhor Eduardo Maécio Fróes, vem respeitosamente solicitar ao Excelentíssimo Senhor, Senador Paulo Paim, o agendamento de uma audiência pública para tratarmos da atenção à talassemia no Brasil, conforme já alinhado entre o senhor e a Dra. Joice Aragão, Coordenadora-Geral de Sangue e Hemoderivados do Ministério da Saúde. Gostaríamos, preferencialmente, que fosse agendada na primeira quinzena do mês de outubro.

Escopo proposta

Título: Atenção às vidas das pessoas com talassemia: onde estamos, o que está sendo feito e onde queremos chegar.

Objetivo: Tratar sobre as principais dificuldades enfrentadas pelas pessoas com talassemia no Brasil, a partir da participação de atores estratégicos.



#AbrastaNaPolítica  
Reunião na Coordenação-Geral de Doenças Raras e com a Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados, no Ministério da Saúde



# Muito obrigada!

Contato  
[eduardo@abrasta.org.br](mailto:eduardo@abrasta.org.br)

# *Talassemias em foco*

27092023

Dra. Mônica Veríssimo

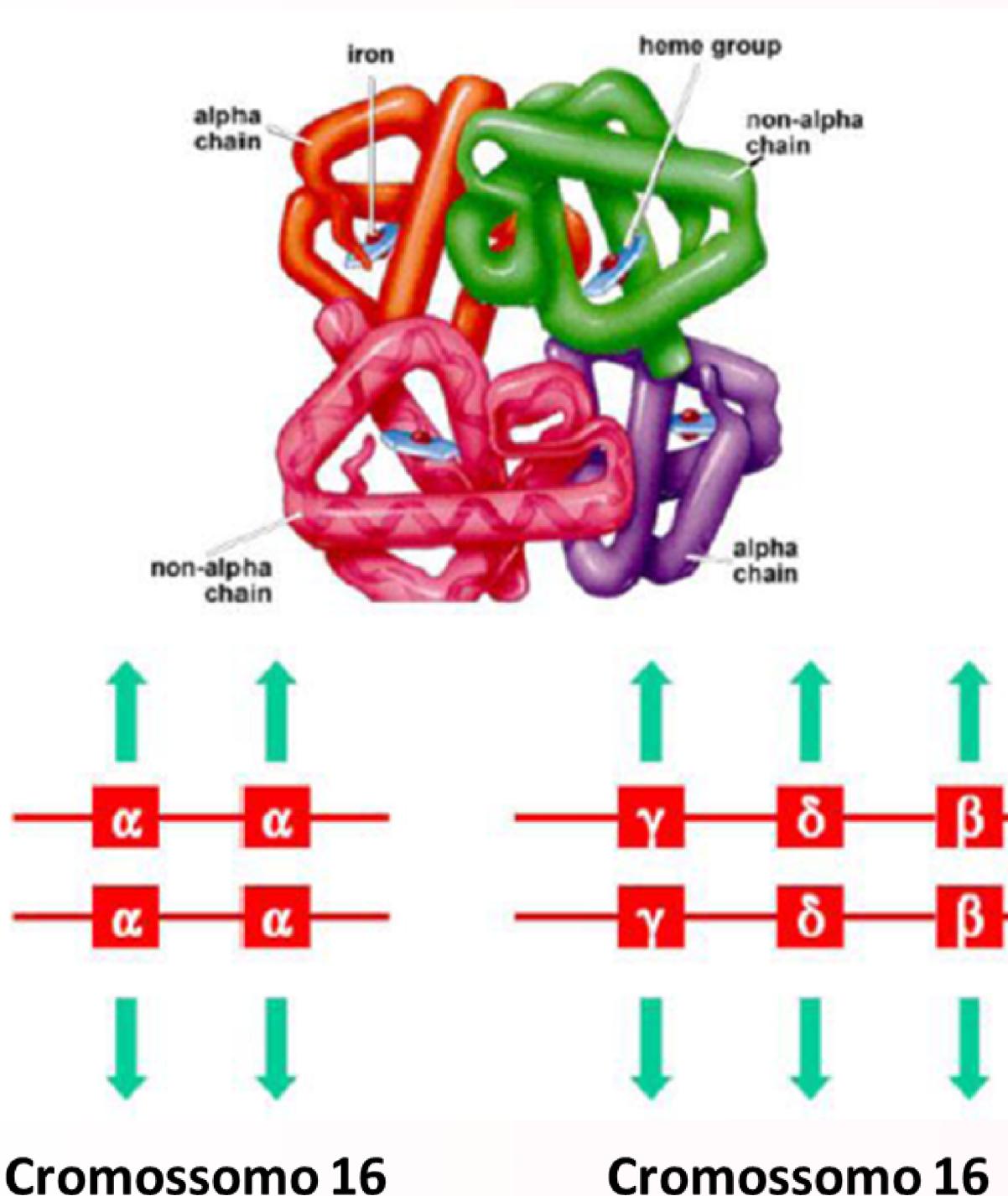


**Boldrini**



**ABRASTA**  
Associação Brasileira de Talassemia

# O que são talassemias?

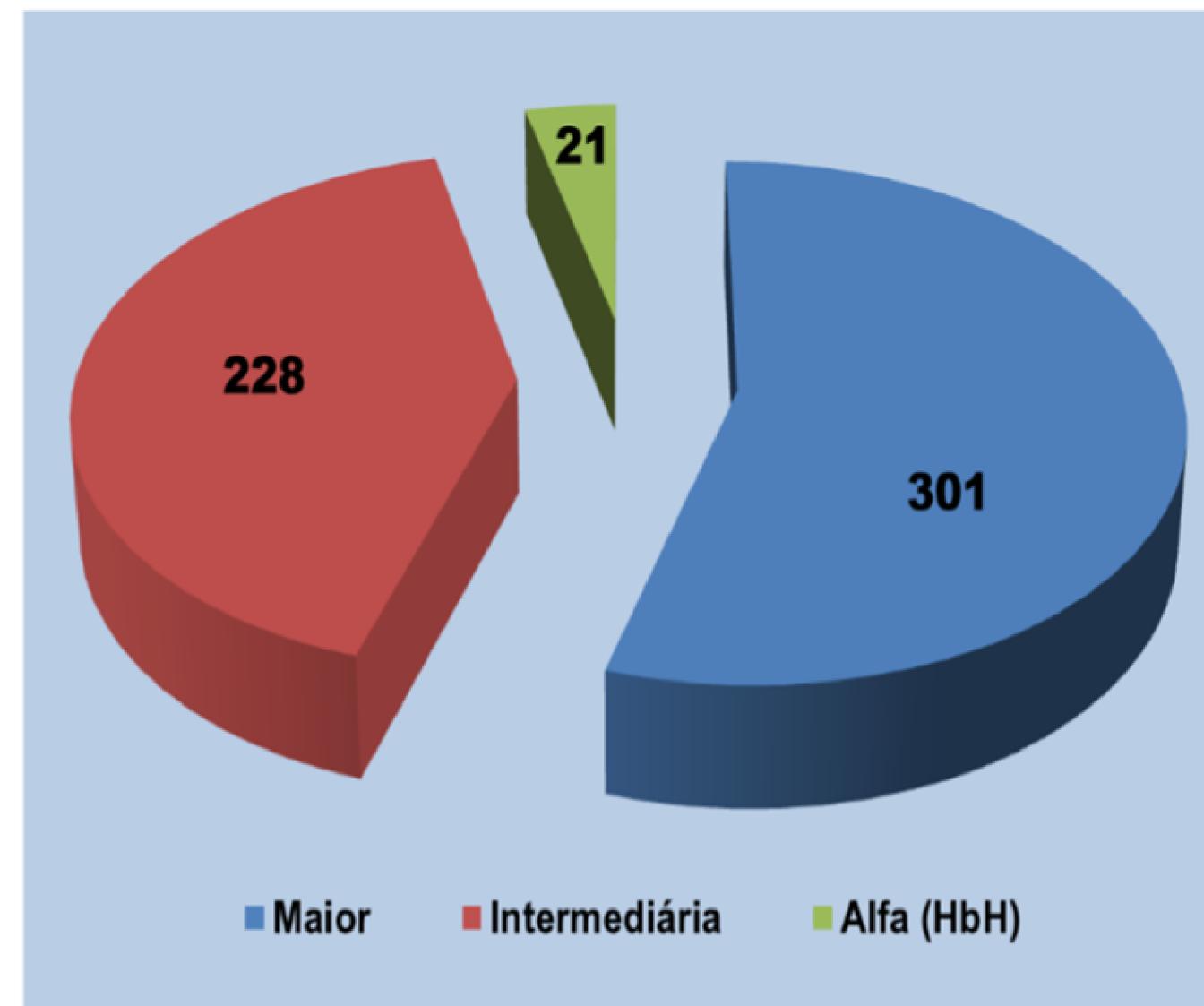


- Herança autossômica recessiva;
- 200 deleções ou pontos de mutação que diminuem a produção das cadeias de globina;
- α talassemia: diminuição na produção de cadeias α;
- β talassemia: diminuição na produção das cadeias β;
- Clínica: assintomático a óbito neonatal

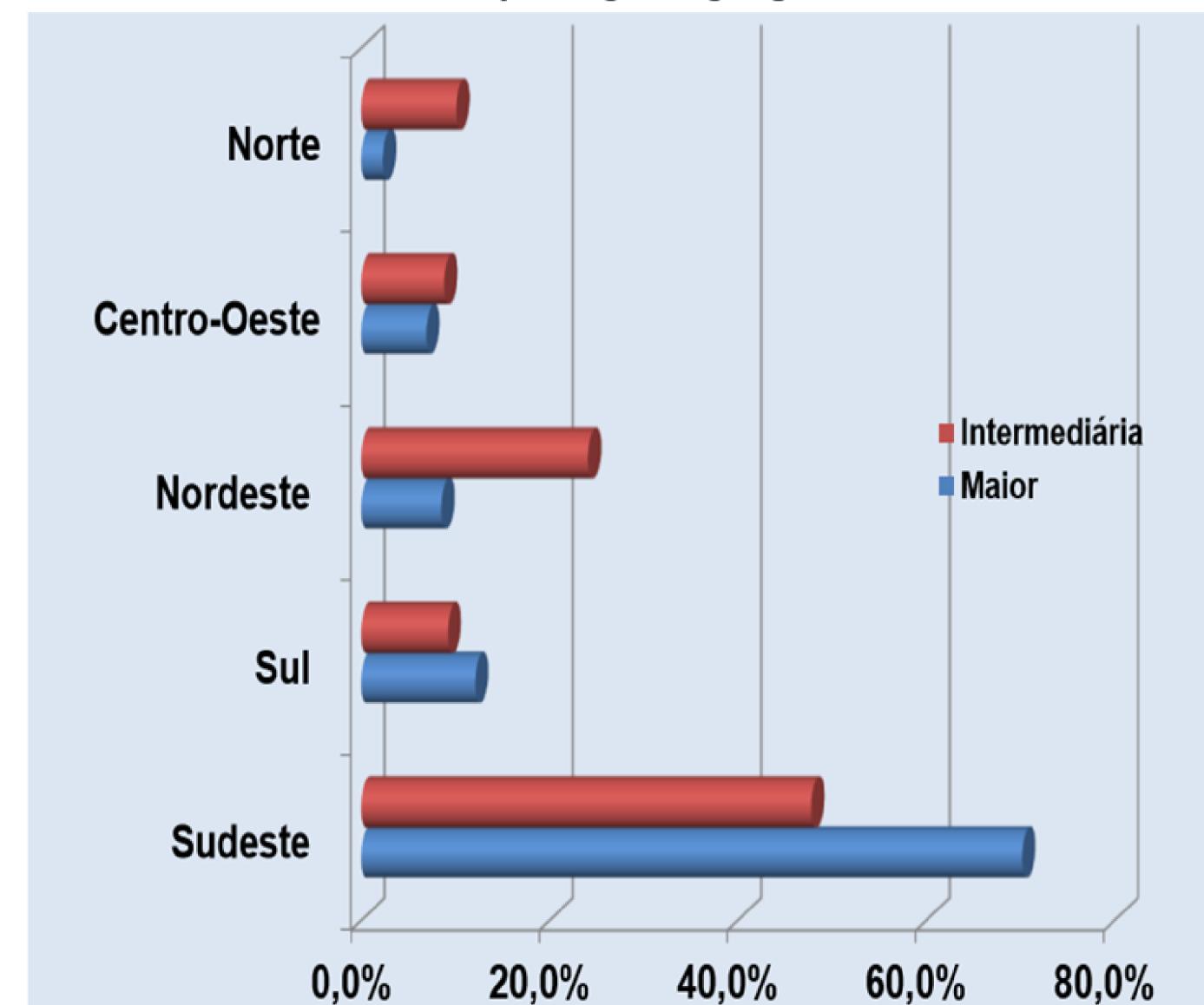
Giardina P, Forget B. Thalassemia syndromes. In: Hoffman. Hematology: Basic Principles and Practice (5th ed.); 2008

# Talassemias no Brasil: epidemiologia

✓ BRASIL - 550 pessoas com Talassemias Beta (Maior e Intermediária) e Doença de Hemoglobina H (Alfa HbH)



Distribuição e comparação das porcentagens dos tipos de talassemias beta maior e intermediária, por regiões geográficas, Brasil, 2015.



Fonte: CGSH/DAET/SAS/MS, 2015.

Estima-se que tenhamos no Brasil atualmente 1000 pacientes. Importante diagnóstico precoce para encaminhamento à Centro de Referência

Fonte : CGSH/DAET/SAS/MS, 2015

# Hereditariedade na Talassemia Major



Diagnóstico Triagem neonatal:  
Focalização isoelétrica (qualitativo)  
HPLC (quantitativo) - confirmatório

# β Talassemia:

## Eletroforese de Hb

	Hb A	Hb F	Hb A <sub>2</sub>
beta0-talassemia	0-5%	95-100%	—
beta+-talassemia homozigotos (beta+/beta+) beta+/beta0-talassemia	10-30%	70-90%	variável
beta-talassemia <u>minor</u>	< 96%		> 4%



# Alfa talassemia

Focalização isoelétrica (qualitativo)  
HPLC (quantitativo) - confirmatório  
Análise Molecular

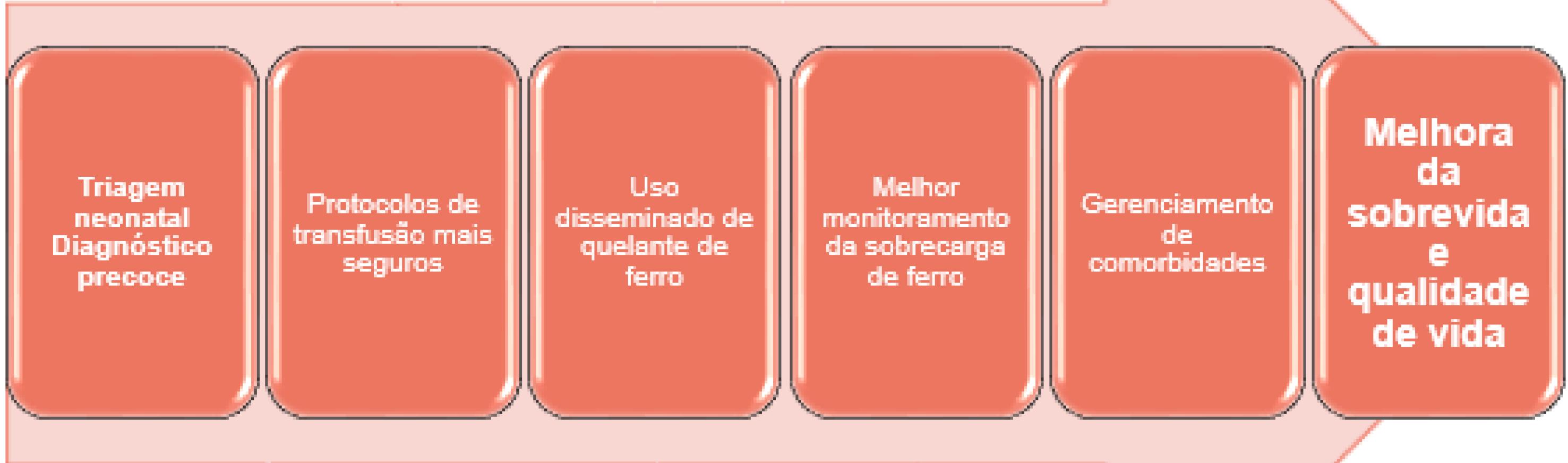
Fenótipo	Genes alfa deletados	% Hb Bart no RN ( $\gamma 4$ )	Quadro clínico
Portador silencioso	1	1-2	Assintomático
Traço alfa-talassemia	2	3-10	Anemia hipocrônica e microcítica leve a moderada
Doença da Hb H	3	25	Anemia hemolítica moderada a grave Esplenomegalia Hiperesplenismo Icterícia Retardo crescimento Úlcera mmii Litíase biliar Sobrecarga de ferro
Hidropsia fetal	4	80-100	Anemia grave, edema, ICC Óbito intra útero ou logo após o nascimento

Steinberg MH. Hematol Oncol Clin North Am. 1991;5:453-73



# Melhorias no tratamento

População  
pediátrica



Maior  
população  
de  
pacientes  
adultos

Pinto VM, Poggi M, Russo R, Giusti A, Forni GL. Management of the aging beta-thalassemia transfusion-dependent population - The Italian experience. *Blood Rev.* 2019 Nov;38:100594

# Muito obrigada!

Contato

[verissimo.monica@gmail.com](mailto:verissimo.monica@gmail.com)



Boldrini



**ABRASTA**  
Associação Brasileira de Talassemia